

:: Zespół Lujana i Frynsa

Orpha number: [ORPHA 776](#)

STRESZCZENIE

Definicja choroby :

Zespół Lujana i Frynsa lub zespół sprzężonej z chromosomem X (XLMR) z marfanoidalnym wyglądem, jest to syndromiczna postać niepełnosprawności intelektualnej sprzężona z chromosomem X, gdzie obserwuje się wysoki wzrost, marfanoidalną budowę, wyraźną dysmorfia twarzy i zaburzeniami zachowania.

Epidemiologia :

Zespół dotyczy głównie mężczyzn. Częstość występowania w ogólnej populacji nie jest znana.

Obraz kliniczny :

Pacjenci mają wysoki wzrost, długie, nadmiernie elastyczne palce u rąk i stóp, krótkie paluchy i długie drugie palce u stóp. Pacjenci są niepełnosprawni w stopniu łagodnym do umiarkowanego. Cechy charakterystyczne twarzoczaszki to wydłużone czoło, długa pociągła twarz, niedorozwój szczęki, mała żuchwa, długi nos z wysokim i wąskim grzbietem, krótka i głęboka rynienka podnosowa, gruba warga górna i wysokie łukowate podniebienie. Marfanoidalna sylwetka staje się widoczna po osiągnięciu dojrzałości płciowej. Dorośli pacjenci są wysocy, ale ich wzrost mieści się w granicach normy. Często występuje nosowa mowa i uogólniona hipotonia. Rozwój drugorzędowych cech płciowych i wielkość jąder są prawidłowe. Zaburzenia zachowania obejmują niestabilność emocjonalną, nadaktywność i nieśmiałość. Mogą występować problemy psychiczne, takie jak zaburzenia psychotyczne z halucynacjami wzrokowymi dźwiękowymi, a także schizofrenia.

Etiologia :

Zespół Lujana i Frynsa to genetycznie uwarunkowane zaburzenie rozwojowe. W rodzinie badanej przez Lujana odkryto nową mutację typu zmiany sensu w genie <MED12> (Xq13). Zmiany tego genu są także przyczyną zespołu FG (sprawdź ten termin). W niektórych przypadkach, u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną sprzężoną z chromosomem X i marfanoidalnym wyglądem zidentyfikowano mutacje w genie <UPF3B> (Xq25-q26) oraz genie <ZDHHC9> (Xq26.1).

Metody diagnostyczne :



Rozpoznanie stawia się na podstawie objawów klinicznych i może zostać potwierdzone obecnością mutacji zmiany sensu w genie <MED12>. Jednakże częstość występowania mutacji u pacjentów z rozpoznaniem klinicznym nie jest znana.

Diagnostyka różnicowa :

Diagnostyka różnicowa obejmuje zespół łamliwego chromosomu X (molekularna analiza genu <FMR-1>), zespół Marfana (badanie kardiologiczne i okulistyczne) (sprawdź te terminy) oraz homocystynurię (analiza biochemiczna). Zespół Lujana i Frynsa powinien być brany pod uwagę w diagnostyce różnicowej schizofrenii.

Diagnostyka Prenatalna :

Aktualnie nie ma specyficznego badania prenatalnego pod kątem tej jednostki chorobowej. Jednakże diagnostyka prenatalna dla ciąży ryzyka wymaga wcześniej identyfikacji mutacji w rodzinie. Możliwe jest badanie molekularne genu <MED12> w próbkach z biopsji kosmówki.

Poradnictwo genetyczne :

Poradnictwo genetyczne polega na stwierdzeniu modelu dziedziczenia sprzężonego z chromosomem X i powinno zostać zaoferowane pacjentom z wcześniej wykrytą mutacją genu <MED12>. W sporadycznych przypadkach istnieje 25% ryzyko wystąpienia choroby w następnej ciąży.

Leczenie :

Nie ma specyficznego leczenia tej choroby. Pacjenci wymagają nauczania specjalnego i wsparcia psychologicznego. Zaburzenia psychiczne (psychoza) powinny zostać rozpoznane jak najwcześniej.

Rokowanie :

Dane na temat długości życia nie są dostępne, większość doniesień dotyczy młodzieży i młodych dorosłych. Należy zwrócić uwagę na schorzenia współistniejące i problemy psychiczne.

Recenzent-ekspert:

Prof. Dr G. Van Buggenhout

Aktualizacja: Styczeń 2012

Tłumaczenie: Luty 2012



Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

